

A Torino si studiano i meccanismi genetici nei pazienti con demenza

di Gloria Sacconi Jotti



Negli ultimi anni sono stati scoperti numerosi geni coinvolti nelle malattie degenerative. Tuttavia la scoperta di questi geni, pur di estremo interesse scientifico, ha spiegato solo in parte i meccanismi responsabili di gravi patologie, quali la malattia di Alzheimer o le demenze frontotemporali e non ha sinora modificato la terapia. Recentemente è stata sviluppata una nuova strategia di ricerca per le malattie neurodegenerative, quella dell'epigenetica, che sta aprendo interessanti prospettive scientifiche e soprattutto terapeutiche. L'epigenetica indaga quei meccanismi che regolano l'espressione del nostro patrimonio genetico. L'attività di un gene può essere modulata infatti sia dall'ambiente interno (il nostro organismo), che dall'ambiente esterno. Quest'ultimo include gli stili di vita, l'alimentazione, le sostanze con cui veniamo a contatto, l'attività lavorativa svolta. L'epigenetica studia come eventi non genetici possano modificare l'espressione dei nostri geni. I cambiamenti epigenetici consistono in modificazioni degli istoni (proteine di base che si legano al DNA) e nella metilazione del DNA stesso. Un

esempio di tale novità viene fornito dalla recente pubblicazione su due prestigiose riviste internazionali di due ricerche che hanno studiato i meccanismi epigenetici nei pazienti affetti da demenza frontotemporale (FTD). Questi studi sono il risultato di una collaborazione scientifica tra un gruppo di neurogenetisti dell'università di Toronto, in Canada, ed alcuni ricercatori italiani tra cui il gruppo coordinato dai professori Lorenzo Pinessi ed Innocenzo Rainero del dipartimento universitario di neuroscienze di Torino. Lo studio è stato condotto su un'ampia casistica di pazienti affetti da demenza frontotemporale, una patologia neurodegenerativa caratterizzata dalla coesistenza del comportamento e del linguaggio. Nel 2011 è stato isolato un gene le cui anomalie geniche (espansioni) risultano essere oggi la causa più frequente di FTD familiare. Studiando la metilazione del DNA nei pazienti con demenza frontotemporale i ricercatori hanno dimostrato che la metilazione è più elevata nei pazienti con espansione.

gloriasj@unipr.it

